

レムディー Remudy 通信

38号



ごあいさつ

国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究支援部 中村 治雅

新緑の候、皆様におかれましてはますますご清祥のこととお喜び申し上げます。

日ごとに暑さが増している頃と思いますが、いかがお過ごしでしょうか。

近年、世界情勢や社会環境は引き続き大きく変動して平和な日常が脅かされる事態も起こっており、国内の医療・研究の現場においても様々な影響を受けています。とはいえ、一方で、医療技術の進歩は目覚ましく、特に神経筋疾患の分野では新たな治療法や研究開発が着実に進展していることを実感しております。このような時代ではありますが、いやあるからこそ、心穏やかに Remudy も活動していきたいと思います。

さて、今回の Remudy 通信も、各分野の先生方より貴重なご寄稿をいただきました。

本橋先生からは、ついにこの領域においても遺伝子治療が現実のものとなったエレビジスという新しい治療薬についてと、最新の治療だけにとどまらない患者・家族と医療をつなぐ市民公開講座のご案内、高橋先生からは国際的臨床研究ネットワークと今後の日本の役割についてのご紹介、後藤先生からはミトコンドリアの研究とその先につながる治療開発への展望、松村先生からはついに始まった顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの国際共同治験と、患者さんの協力の重要性についてのお話、そして大矢先生からは新しい治療薬が出る際の患者数の把握の大切さについて、それぞれの専門家からのお話が目白押しです。Remudy につきましては、引き続き患者さん、研究者、医療者、企業の皆様との連携のもと、より実効性の高いレジストリの構築と活用に向けた検討を進めております。次世代の Remudy の在り方についても議論を重ねており、今後の発展に向けて一層の充実を図ってまいります。皆様の引き続きのご理解とご協力を賜りますようお願い申し上げます。

今年の夏も昨年同様酷暑になると言われています。体調を崩しやすい時期でもございますので、どうぞお体を大切にお過ごしください。皆様のご健勝とご活躍を心よりお祈り申し上げます。

(本文章を含めて今回お送りしている記事は、編集・印刷工程の都合上、4月に脱稿しております。お届け時点の状況と一部異なる場合がございますこと、何卒ご容赦ください。)



エレビジス® という新しい治療薬について

国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科 本橋 裕子

エレビジス® は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）に対する新しい「遺伝子治療」のひとつです。体の中で不足しているジストロフィンというタンパク質の働きを補うために、短い形の遺伝子（マイクロジストロフィン）を体内に届ける治療で、原則として一生に一度の点滴で行われます。

日本では 2025 年に承認され、2026 年には販売が開始され、実際に治療が行われるようになりました。ただし、すべての方が対象になるわけではなく、年齢や歩行の状態、遺伝子のタイプ、抗体の有無など、いくつかの条件を満たす必要があります。また、治療の効果や安全性については、まだ長期的なデータが十分とはいえず、今後の経過を慎重に見ていくことが大切です。

この治療は大きな可能性を持つ一方で、副作用への注意や、投与後の定期的な通院・検査が欠かせません。そのため、専門の医療チームによる十分な説明とサポートのもとで行われます。

エレビジス® は新しい選択肢のひとつですが、これまでの治療や日常のケアも引き続き重要です。ご不安やご質問がある場合は、主治医とよく相談しながら、治療について考えていきましょう。





ヨーロッパ筋強直性ジストロフィー臨床研究ネットワーク会議に参加して

大阪大学大学院医学系研究科 高橋 正紀

ヨーロッパ筋強直性ジストロフィー臨床研究ネットワーク (EURO-DM-CRN) 会議 2026 が、3 月にイタリアで開催され、招待を受けて参加してまいりました。本会議は、筋強直性ジストロフィー (DM) の国際自然歴研究などを進めている DMCRN のヨーロッパ版として開催されたもので、ヨーロッパを中心に、医師、リハビリテーションスタッフ、研究者、患者団体、さらに世界各国の企業関係者など約 150 名が集まりました。

本会議に先立ち、理学療法士 (PT) 向けのワークショップが行われ、評価方法やリハビリテーションの標準化について、実践的なトレーニングの機会が提供されました。会議本体では、

治療や研究の進歩、国際的な協力の重要性、デー

タ共有の課題などについて幅広く議論が行われました。各国の取り組みが紹介されるとともに、ヨーロッパ各国の事情に応じた地域ネットワークの構築や、臨床研究・治験の質の向上に向けた取り組みの重要性が確認されました。

特に最後のセッションでは、患者さんやご家族の立場や製薬企業の立場からの意見交換も行われ、とても意義深い時間となりました。今回の会議を通じて、日本におけるネットワーク整備の重要性を改めて強く感じました。今後は、アジア・オセアニア地域においても同様の取り組みを進めていくことが、日本に期待されていると感じています。



患者・家族と医療をつなぐ市民公開講座

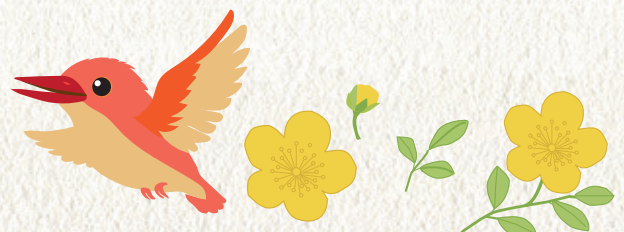
国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科 本橋 裕子

市民公開講座とは、患者さんやご家族に向けて、病気や治療についてわかりやすくお伝えするための講座です。筋ジストロフィー市民公開講座は、患者さんやご家族と医療者が直接つながり、情報を共有する大切な機会として、2006 年から続いています。これまで、治療の進歩だけでなく、日常生活の工夫やリハビリテーション、学校や仕事のことなど、さまざまなテーマが取り上げられてきました。

2026 年 6 月 20 日に開催された第 22 回講座では、遺伝子治療などの新しい治療のお話に加え、運動機能の見方やリハビリ、進学・就労についてなど、生活に役立つ内容を幅広く紹介しています。

近年、治療は大きく進歩していますが、日々の生活や長く付き合っていくためのケアもとても大切です。この講座は、最新の情報をわかりやすく学べるだけでなく、日頃の疑問や不安について考えるきっかけにもなります。市民公開講座は国立精神・神経医療研究センターホームページや、SNS でご案内しております。これからも、

市民公開講座が皆さまにとって安心して学び、つながることのできる場であり続けることを願っています。ぜひ今後ともご参加ください。



▲ 過去の市民公開講座



顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーも治験の時代に

国立病院機構 大阪刀根山医療センター 松村 剛

今年から、本邦でも顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の国際共同治験が行われています。FSHD では初めての治験で、患者数の確保は速やかに達成すると想像していたのですが、予想以上に苦戦しているのが現状です(本通信が皆様に届く頃には予定症例数を確保していると期待していますが)。エントリー基準が厳しいことも大きな要因ですが、プラセボ(偽薬)にあたる可能性がある、受診頻度が増える、などの理由から参加を希望されない患者さんも少なくありません。社会生活を営んでおられる FSHD 患者さんではこれらの制約への負担感が大きいことも理解できます。一方で、希少疾病で患者さんの理解と協力が得られなければ、エビデンスの構築や治療開発が進まないのも事実です。良い果実を得るには、畑を耕し、種をまき、水や肥料を施し、雑草を抜くなどの手間が欠かせないように、新しい治療を手にするには患者登録や臨床データの蓄積(自然歴研究)、治験・臨床研究などを着実に進めていくことが必要です。本症は比較的軽症例が多いこともあって、医療者からの情報発信が届きにくいことも感じています。患者グループも積極的に活動されていますが、皆様のご理解とご協力をお願いします。



※現在行われている難病に関する治験の情報は、難病治験ウェブ(<https://nanbyo-chiken.nibn.go.jp/>)から検索できます。筋ジストロフィーで患者募集中の治験は研究班 HP(<https://mdcst.jp/ct/ctinfo/>)からも情報提供しています。患者グループ(FSHD-Japan)については HP(<https://www.fshd-jp.org/>)をご覧ください。治験や臨床研究の相談を希望される場合は、直接施設に問い合わせるのではなく、医療機関の地域連携室などを通じてご相談ください。



難病治験ウェブ



筋ジストロフィー
研究班 HP



FSHD 患者グループ
(FSHD-Japan)



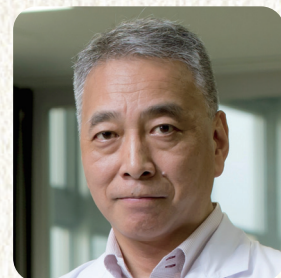
ミトコンドリアの不思議な振る舞い—細胞間移動—

国立精神・神経医療研究センター 後藤 雄一

ミトコンドリアは、細胞内でエネルギーを生産して、細胞が分裂したり、移動したりすることを助けるとともに、いろいろな機能をもつ細胞がきちんとその役割を果たせるように必要なエネルギーを供給します。

神経細胞なら電気刺激を伝える役目、心臓の細胞なら血液を送るポンプの役目、眼や耳の細胞なら見たり聞いたりできる役目を助けます。しかし、ミトコンドリアはそのようなエネルギーを供給するだけではなく、いろいろな機能をもつことがわかってきました。特に最近のトピックスは、ミトコンドリアが細胞の中に留まらず、細いチューブを通しての別の細胞に移動することがわかってきました。

例えば、神経細胞とその側にいるグリア細胞は、その細いチューブを通してミトコンドリアを交換し、神経細胞に居た元気のないミトコンドリアがグリア細胞に移動し、元気なミトコンドリアが神経細胞に移動しています。これで神経細胞を元気にしているらしいのです。がん細胞とその側にいる免疫に関係する細胞の間でもミトコンドリアが移動していて、がん細胞が生き延びるために弱ったミトコンドリアを免疫細胞に送って自身が増殖できるようにしているらしい。このようなミトコンドリアが細胞の間を移動する仕組みが明らかになると、ミトコンドリア病やそれ以外の病気の画期的な治療法が発明される可能性があります。

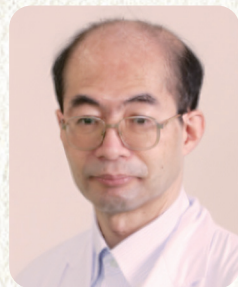




治療薬の需給と患者数の把握が難しいことについて

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科 大矢 寧

GNE ミオパチーの進行抑制のためのアセノベルの処方、2024 年 12 月発売後まもなく「想定を大きく上回る需要を確認し」限定出荷となって、処方開始が出来なくなりました。進行して大きな錠剤は内服困難な患者さんもありますが、恐らく半数程度の患者さんには処方できておりません。患者数の把握がどうなっていたのか。難病情報センター HP に約 400 名とあるのが製薬会社のサイトにも引用されています。希少難治性筋疾患に関する調査研究班・日本神経学会の「GNE ミオパチー診療の手引き」に根拠の記載がありますが、実際には倍程度の患者さんがいたのでしょうか。



一般に難病の患者数は、かつては特定医療費（指定難病）の登録患者数が利用されましたが、現在は対象が原則中等症以上とされています。軽症では医療費が高額な場合で、高額な治療薬がない段階では余り該当しません。身障者 1・2 級や生活保護では、難病福祉手当の有無など地方自治体にも依り、重症患者も一部しか含まれません。なお、疾患によって重症度の判定基準が違ふこともあり、疾患や状態によってはどの疾患で申請するか？という問題もあります。例えばポンペ病は筋型糖原病でもライソゾーム病でもあります。

保険診療のレセプト情報データベースも、診断が確実かの問題の他に、その疾患名で毎年医療機関にかかっているとは限らず、正確な把握はできません。Remudy の登録も、患者会への入会も全員がしてはいません。DNA 検査などによる確定診断は希望されない患者もいて、家族例で一人だけが検査を受けていることもあります。どんな疾患でも重症度や進行は様々な患者さんがいます。とくに筋強直性ジストロフィー 1 型は、典型的な症状があって診断されている患者は一部にとどまります。患者数の把握は難しいのは確かです。

医薬品の供給では免疫グロブリン製剤の不足、一部の抗菌薬や過敏性腸症候群の内服薬も入手困難になっています。筋萎縮性側索硬化症（ALS）のロゼバラミンも 2025 年 2 月に約 2 年は新規処方停止となりました。製造ラインを増やすのも容易ではなく、日本では原薬を海外の製薬会社に依存している問題もあります。糖尿病のチルゼパチドの供給不足では適応外使用に注意喚起もなされました。

正しい診断に基づいて処方されていると信じておりますが、後発医薬品でもないのに供給不足が起きてしまう現状には、過去の検証も、今後の対策も必要です。

Remudy 通信 38 号・編集後記

いつも Remudy 患者登録情報の更新にご協力いただき、誠にありがとうございます。事務局一同心より感謝と御礼を申し上げます。

Remudy 事務局がある NCNP の敷地内は自然豊かで、花や草木の色で季節を感じることができます。しかし近年は温暖化の影響で、花の咲く時期や木が生い茂る時期が変化していることを実感します。

今年の夏も猛暑予想です。くれぐれもお体に気をつけてお過ごしください。

◆ Remudy 通信は Remudy web サイトからもご覧いただけます（バックナンバーも掲載しております）◆



Remudy 通信ページ ▶



百日紅（サルズベリ）



金糸梅（キンシバイ）

Remudy 事務局

ジストロフィン症（DMD/BMD/IMD）・GNE ミオパチー（緑取り空間を伴う遠位型ミオパチー）
 先天性筋疾患（先天性筋ジストロフィー・先天性ミオパチー・筋原線維ミオパチー・先天性筋無力症・その他の先天性筋疾患）
 筋強直性ジストロフィー（DM）・顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー（FSHD）
 国立精神・神経医療研究センター 神経・筋疾患患者登録センター Remudy 事務局
 〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1 Tel/Fax 042-346-2309（直通） Mail: remudy@ncnp.go.jp

※お問合せはできる限りメールでお願いします。

ミトコンドリア病（MIT）
 Mail: mt-registry@ncnp.go.jp
 Fax: 042-346-3557